



LABOR FÜR PHARMAKOGENETIK
Margarete-Höppel-Platz 1, 97080 Würzburg

<u>KINDER/JUGENDLICHE</u>	<u>ERWACHSENE</u>	<u>PHARMAKOGENETIK-LABOR</u>		
OÄ Fr. Dr. med. Egberts egberts_k@ukw.de FOÄ Fr. Dr. med. Fekete Tel.: 0931-201-78050	OA Hr. Prof. Dr. med. DP Unterecker Tel.: 0931-201 77545	PD Fr. Dr. biol. hum. Weber Tel.: 0931-201-76403	Fr. Dr. rer. nat. Scherf-Clavel Tel.: 0931-201 77546	TDM-Labor Tel.: 0931-201 77260 Fax: 0931-201 77262

AUFKLÄRUNG FÜR KINDER UND JUGENDLICHE ÜBER EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG NACH DEM GENDIAGNOSTIKGESETZ (GENDG)

Genetische Analyse von Stoffwechsel-Enzymen (CYP2D6 und CYP2C19) zur persönlich angepassten Arzneimitteltherapie

Zweck einer personalisierten Arzneimitteltherapie

Die Wirkung von Arzneimitteln ist bei jedem Menschen unterschiedlich. Sie ist z.B. abhängig von der Körpergröße, dem Gewicht und dem Alter. Es spielen aber auch genetische (=erbliche) Merkmale eine entscheidende Rolle, z.B. zwei Gene mit Namen „CYP2D6“ und „CYP2C19“. Diese Gene können bei verschiedenen Menschen unterschiedlich sein und daher die Wirkung eines Medikaments bzw. seinen Abbau im Körper unterschiedlich beeinflussen. So kann ein Medikament entweder sehr schnell, normal oder eher langsam im Körper abgebaut („verstoffwechselt“) werden, was sich letztendlich auf die Wirksamkeit und Verträglichkeit des Arzneimittels auswirkt.

Durch Bestimmung der individuellen Unterschiede der Gene *CYP2D6* und *CYP2C19* kann untersucht werden, zu welchem Stoffwechsellyp (z.B. langsamer, normaler oder schneller Typ) Du gehörst. Mit diesem Wissen kann die Auswahl und Dosierung Deines Arzneimittels optimal an Deinen persönlichen Stoffwechsel angepasst werden.

Art und Umfang der genetischen Untersuchung

Zur Untersuchung wird eine geringe Menge Blut (ca. 3 ml) entnommen, und das darin enthaltene Erbmateriale im Labor der Klinik und Poliklinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie in Würzburg in Bezug auf Veränderungen innerhalb der beiden Gene *CYP2D6* und *CYP2C19* untersucht. Der Rest der verbleibenden Blutprobe wird für maximal 4 Wochen nach dem Abschluss der Untersuchung aufbewahrt und dann vernichtet.

Risiken bei der Blutentnahme

Die Blutentnahme erfolgt unter keimfreien Bedingungen und entspricht bzgl. der Menge des

entnommenen Blutes einer Untersuchung, wie Du sie evtl. durch den Kinderarzt schon kennengelernt hast. Die Blutentnahme erfolgt durch medizinisches Fachpersonal (z.B. Ärzte). Die möglichen negativen Folgen der Blutentnahme können sein: örtliche Entzündung, das versehentliche Treffen einer Schlagader oder eine Nervenschädigung. Diese Folgen sind bei sachgemäßer Durchführung jedoch extrem selten. Etwas häufiger jedoch kann es zu einem harmlosen, aber möglicherweise schmerzhaften Hämatom („blauen Fleck“) kommen.

Aussagekraft der genetischen Untersuchung, Konsequenzen und erzielbare Ergebnisse

Die Aussagekraft und das Ergebnis einer genetischen Untersuchung sind wie auch bei anderen Untersuchungsverfahren nicht immer eindeutig. Auch wird die tatsächliche Auswirkung der Gene auf den Medikamentenstoffwechsel manchmal noch von vielen anderen Dingen beeinflusst und kann somit nicht in jedem Einzelfall vorhergesagt werden.

Das Ergebnis der Untersuchung beschreibt Deine persönliche Form der Gene *CYP2D6* und *CYP2C19*. Hieraus kann dann z.B. abgeleitet werden, welches Medikament für Dich geeignet ist oder welche Dosierung für das Medikament, das Du einnimmst oder einnehmen sollst, voraussichtlich wirksam oder verträglich ist. Das Ergebnis der Untersuchung sagt jedoch nichts über Deinen Krankheits- oder Gesundheitszustand aus.

Umgang mit Zufallsbefunden

Die Blutentnahme dient ausschließlich der Untersuchung der beiden Gene *CYP2D6* und *CYP2C19* zur persönlichen Auswahl und Dosierung von Arzneimitteln. Die Untersuchung dient nicht zur Entdeckung von anderen Erkrankungen bzw. der Suche nach weiteren Veränderungen im Erbgut. Dementsprechend sind keine Zufallsbefunde zu erwarten und werden somit auch nicht rückgemeldet.

Verwendung der genetischen Probe sowie der Analysenergebnisse

Unser Labor verwendet Deine genetische Probe ausschließlich zu der oben beschriebenen, vom Arzt veranlassten genetischen Untersuchung. Ohne die ausdrückliche Zustimmung Deiner Sorgeberechtigten und Dir* wird diese Probe zu keiner anderen Untersuchung verwendet, es sei denn, eine weitere Untersuchung ist notwendig zur abschließenden Beurteilung des Befundes.

Recht die Einwilligung jederzeit zu widerrufen bzw. Recht zur Nichtkenntnisnahme

Deine Sorgeberechtigten und Du haben das Recht, eine genetische Untersuchung von vornherein abzulehnen. Sofern Deine Sorgeberechtigten und Du auch nach bereits erteilter Zustimmung zur genetischen Untersuchung zu der Ansicht gelangen, diese Untersuchung doch nicht durchführen zu lassen, obwohl sie von Deinem Arzt geraten wird, können Deine Sorgeberechtigten und Du die Untersuchung jederzeit schriftlich oder mündlich widerrufen.

Sofern das Untersuchungsergebnis noch nicht vorliegt, werden alle noch offenen Untersuchungsschritte beendet und eine bereits gewonnene genetische Probe nach Rücksprache mit Deinen Sorgeberechtigten und Dir sowie der verantwortlichen Person vernichtet. Eine abschließende Befunderhebung ist dann nicht mehr möglich. Wenn der genetische Befund bereits erhoben wurde, haben Deine Sorgeberechtigten und Du darüber hinaus das Recht, das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht mitgeteilt zu bekommen bzw. dieses vernichten zu lassen.

Dokumentation des Inhaltes der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung

Laut Gesetz sind Ärzte verpflichtet, die Inhalte dieser Aufklärung zu dokumentieren. Das heißt, es muss jederzeit nachprüfbar sein, ob der Umfang der Beratung nach Vorgabe durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) ausreichend war. Dies bestätigen Deine Sorgeberechtigten und Du mit Ihrer Unterschrift und erteilen uns damit die Zustimmung zur genetischen Untersuchung.

*1) Die Einwilligung eines Minderjährigen ist dem Bundesgerichtshof (BGH) zufolge dann rechtswirksam, wenn dieser „nach seiner geistigen und sittlichen Reife die Bedeutung und Tragweite des Eingriffs und seiner Gestattung zu ermessen vermag“. Ein Minderjähriger kann somit einwilligungsfähig sein, bevor er volljährig ist. Das Entscheidungsrecht in Bezug auf medizinische Behandlungen wird dennoch bis zur Volljährigkeit den Sorgeberechtigten überlassen (Quelle: Dt. Referenzzentrum für Ethik in den Biowissenschaften, <https://www.drze.de/im-blickpunkt/patientenverfuegungen/module/einwilligungsfaeihige-minderjaehrige>).



LABOR FÜR PHARMAKOGENETIK
Margarete-Höppel-Platz 1, 97080 Würzburg

<u>KINDER/JUGENDLICHE</u>	<u>ERWACHSENE</u>	<u>PHARMAKOGENETIK-LABOR</u>		
OÄ Fr. Dr. med. Egberts egberts_k@ukw.de FOÄ Fr. Dr. med. Fekete Tel.: 0931-201-78050	OA Hr. Prof. Dr. med. DP Unterecker Tel.: 0931-201 77545	PD Fr. Dr. biol. hum. Weber Tel.: 0931-201-76403	Fr. Dr. rer. nat. Scherf-Clavel Tel.: 0931-201 77546	TDM-Labor Tel.: 0931-201 77260 Fax: 0931-201 77262

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG FÜR KINDER UND JUGENDLICHE

Genetische Analyse von Stoffwechsel-Enzymen (CYP2D6 und CYP2C19) zur persönlich angepassten Arzneimitteltherapie

Name und Vorname des/der Patienten/in: _____

Geburtsdatum: _____

Hiermit erkläre ich mich einverstanden, dass mir Blut entnommen wird, um daraus das Erbmateriale DNA zu isolieren. Diese DNA wird ausschließlich auf die oben beschriebenen Gene *CYP2D6* und *CYP2C19* untersucht. Ich bin einverstanden, dass das Blut in anonymisierter Form (d.h. ohne Möglichkeit der Zuordnung zu meiner Person) für die gesetzlich vorgeschriebene Qualitätssicherung aufbewahrt werden darf.

Hiermit bestätige ich gleichzeitig, dass ich nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) über den **Zweck, Art und Umfang, die Aussagekraft und mögliche Folgen** der angeforderten Untersuchung, außerdem über die **erzielbaren Ergebnisse, die möglichen gesundheitlichen Risiken, die vorgesehene medizinische Verwendung** der genetischen Probe und der Untersuchungsergebnisse, sowie **mein Recht**, die Untersuchungsergebnisse nicht zur Kenntnis zu nehmen, von meinem Arzt **aufgeklärt wurde**. Ich konnte Fragen stellen und alle meine Fragen wurden beantwortet.

Zudem bestätige ich, dass

1. mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte gendiagnostische Untersuchung eingeräumt wurde.
2. ich mit der erforderlichen **Entnahme von Untersuchungsmaterial** (Blut) sowie dessen **Aufbewahrung** in anonymisierter Form für die gesetzlich vorgeschriebene Qualitätssicherung, einverstanden bin.

3. der **Befund** dieser genetischen Untersuchung in anonymisierter Form für die im Gendiagnostik-Gesetz festgelegte **10-Jahresfrist** in der Klinik und Poliklinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie in Würzburg **aufbewahrt werden darf**.

Zugriff auf diese Daten haben nur die behandelnden Ärzte und berechtigten Mitarbeiter des Labors der Klinik. Das Analyseergebnis unterliegt der ärztlichen Schweigepflicht und wird für keinen anderen als den oben beschriebenen Zweck verwendet und nur mit Zustimmung meiner Sorgeberechtigten und mir an andere Personen (z.B. behandelnder Hausarzt) weitergegeben.

Diese Einwilligung erfolgt nach angemessener Bedenkzeit freiwillig und kann jederzeit und ohne Begründung und ohne Nachteile mit Wirkung auf die Zukunft widerrufen werden. Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Sorgeberechtigten und ich das Recht haben, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren, die Untersuchung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials und aller daraus gewonnenen Komponenten und Ergebnisse zu verlangen. Nach Abbruch der Untersuchung, werden nur die bis dahin erbrachten Leistungen abgerechnet.

- Ich habe eine Kopie dieser Einverständniserklärung erhalten (bitte ankreuzen!).
 Ich wurde alters- und entwicklungsgerecht aufgeklärt.

Name/Vorname _____ :

Würzburg, _____ Unterschrift: _____
(Datum) (des Kindes/Jugendlichen)

(verantwortliche/r Ärztin/Arzt)

Leserlicher Name des aufklärenden Arztes bitte unbedingt angeben